

反復体外受精・胚移植（ART）不成功例、習慣流産例（反復流産を含む）、を対象とした着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）に関する説明書

はじめに

体外受精・胚移植を含む高度生殖医療（ART）は不妊治療の方法として広く行われており、わが国では現在およそ 14 人に 1 人の赤ちゃんが高度生殖医療より生まれています。

しかし、治療を受ける女性の高齢化などにより、なかなか妊娠しない方（反復 ART 不成功）や、流産を繰り返す方（反復流産）が近年増加しています。その理由に受精卵の染色体数の異常が挙げられています。染色体数に異常があると、その受精卵は着床しなかったり、仮に着床できたとしても妊娠初期に流産となります。

染色体数の異常は受精卵の見た目の形からは判断できず、良好胚と呼ばれる見た目の形が整った胚であっても染色体数に異常があり、結果子宮に移植しても着床しなかったり、流産をしてしまうこともあります。

また、このような見た目が整った胚を何回か子宮に移植してもなかなか妊娠しなかったり流産を繰り返すことで、精神的、身体的な苦痛を経験する方も少なくありません。そこで、最新技術を用いて事前に移植する受精卵の染色体数を調べ、数の異常がないものだけを選んで子宮に移植することで、流産を減らし、妊娠率や出産率を高める試みが提案され、諸外国では、受精卵の染色体数を調べるのがすでに行われています。着床前染色体異数性検査（PGT-A）とは子宮に戻す前の受精卵の染色体数を事前に調べるための方法です。

【1】検査の対象

着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）の対象は、以下の夫婦とします。

- ・反復する体外受精胚移植の不成功の既往を有する不妊症の夫婦。
- ・反復する流死産の既往を有する不育症の夫婦。

ただし、夫婦のいずれかに染色体構造異常（均衡型染色体転座など）が確認されている場合を除きます。

【2】検査の具体的方法

PGT-A 検査は、当院で行う一般的な体外受精・胚移植に用いられる卵巣刺激法によって採卵した卵子を一般体外受精または顕微授精によって媒精し、得られた受精卵を胚盤胞まで培養した後、胚盤胞の一部（栄養外胚葉細胞）を生検（組織の一部をちぎり取る）して細胞を回収し、細胞中に含まれる DNA を増幅した後、遺伝学的検査方法によりその中に含まれる染色体の数を解析します。結果が出るまでには数週間を要することから、生検した胚盤胞は一度凍結保存し結果が出るのを待ちます。凍結保存の方法は当院で一般的に行っているガラス化凍結法を行います。得られた解析結果をもとに移植の可否を判断して融解胚移植を行います。融解胚移植は当院で一般的に行っているホルモン補充周期下または自然排卵周期下での融解胚移植を行います。なお、**夫婦の自律的な意思に基づいて移植胚の決定が行えるよう解析結果についての遺伝カウンセリングを行い夫婦の意思決定をサポートいたします。**

【3】検査に伴うリスクおよびデメリットについて

受精卵は非常にデリケートなため、生検によって受精卵が大きなダメージを受けることで、本来妊娠できるはず

だった受精卵が、妊娠できなくなってしまう可能性があります。また、生検で得られる細胞は受精卵全体の一部に過ぎないため、仮に異常なしと判断されたものであっても、結果が受精卵の全てを反映している訳ではない場合があります。また、現在の解析技術は100%完璧なものではないため、本来であれば妊娠するかもしれない受精卵を異常胚と判断し廃棄してしまう可能性もあります。また、PGT-A 検査で、移植には適さないと判断された胚の中に必ずしも妊娠しない、または流産するとは限らない胚が含まれることもあります。そのような胚しか得られなかった場合は、移植の可否について担当医との相談の機会を設け、場合によってはより高度な遺伝学的判断が必要な場合においては連携施設の臨床遺伝専門医より遺伝カウンセリングの機会を提供することで、ご夫婦の自律的な意思決定をサポートいたします。

【4】検査の技術的境界および不確実性について

今回の方法では流産原因のおよそ15%を占める3倍体、4倍体（染色体の一部ではなく全体が1.5倍、2倍に増えている状態）などの判定はできません。また、反復流産の約25%は胎児染色体正常流産といわれています。したがって、解析結果が正しい場合でも流産となることはあり得ます。また、父あるいは母の年齢が高いと自然妊娠に比して、生まれてくる児に先天異常が見つかる可能性が若干高くなると言われており、それは年齢による影響と考えられています。PGT-A 検査によって全ての流産を防げるというわけではなく、また PGT-A 検査によって検出し得ない児の先天異常等があります。つまり、**PGT-A 検査には技術的な検出限界があり、検査によって得られた胚の染色体情報には不確実な部分がある**という点をご理解下さい。

【5】性染色体に関する情報の取り扱いについて

PGT-A の解析結果には出生児の性別にかかわる染色体情報が含まれています。つまり、得られた胚の染色体がXXであれば将来女兒になる胚であり、XYであれば将来男児となる胚であることが分かります。

この技術が性別選択に濫用されることを避けるために、**染色体数に異常がない場合は、性染色体に関する情報はご夫婦には開示致しません**。一方で、性染色体の解析結果に注意を要する場合には、当院と連携している施設の臨床遺伝専門医より、性染色体に関する情報も含めた解析結果を開示しながら慎重に遺伝カウンセリングの機会を提供します。

【6】検査の任意性と撤回の自由について

PGT-A 検査を行うかどうかは、ご夫婦の自由意志で決めていただけます。仮に検査を行わないと決断された場合でも、以後の治療において不利益になることはありませんのでご安心下さい。また、一旦検査に同意された場合でも、いつでも同意を撤回することもできます。その場合でも、以後のご夫婦の治療に際して不利益になることはありません。同意を撤回した場合には、それまで保管されている検体や解析結果などを廃棄し、診療記録等をそれ以降に研究目的として用いることはありません。ただし、同意を撤回した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、全体をまとめた結果などを廃棄することができない場合があります。

【7】遺伝カウンセリングの機会提供について

PGT-A 検査の実施に際しては、臨床遺伝について専門的な知識を有する実施施設の生殖医療専門医が検査実施前の時点および検査結果が判明して胚移植を行う前の時点で遺伝カウンセリングを行い、**本法を希望する夫婦の自律的な意思決定をサポート致します**。また、下記に示すような状況では、診療連携を行っている臨床遺伝専門医が専門的知見に基づき、本法を受けのご夫婦に対して遺伝カウンセリングを実施致します。

- 1) 解析結果の解釈について専門性の高い遺伝学的知識が必要となる場合。
- 2) 解析結果から夫婦の染色体に由来した異常が疑われる場合。
- 3) 解析結果に性染色体の変化が確認された場合。

- 4) 本法を受ける夫婦が遺伝カウンセリングを希望した場合.
- 5) その他、本法を実施する医師が必要と判断した場合.

【8】検査に関する費用について

PGT-A 検査は健康保険適応がありませんので、これにかかる費用は全額当該検査を受けられるご夫婦の自費負担となります。受精卵 1 個あたりの解析にかかる費用はおよそ¥55,000 (税込) です。この費用は、正常と判断された受精卵でも、異常と判断された受精卵でも、結果の如何によらず同額の費用が発生します。また、当該検査費用とは別に、通常の体外受精または顕微授精を行うための費用 (卵巣刺激にかかる投薬、検査代、採卵代、胚移植代等) が発生いたします。

【9】学会への実施報告義務について

PGT-A 検査は日本産科婦人科学会が定める「不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査」に関する見解および、「不妊症および不育症を対象とした着床前胚染色体異数性検査 (PGT-A)」に関する細則に従って実施される。本法を実施するにあたっては、各実施施設は個々の症例について日本産科婦人科学会への報告および登録の義務を負うこととされ、本法の実施後はその結果 (妊娠転帰, 児の予後などを含む) を症例毎に報告することとされています。なお、学会への報告および登録については個人情報に留意し、個人が特定されることのない方法で適切に行われます。

【10】PGT-A 検査によって得られた知見についての学会発表やデータの 2 次利用について

PGT-A 検査によって得られた知見等について、今後の医学、科学の発展に寄与する可能性が考えられる場合において、当該検査を受けた夫婦の個人情報が十分保護された上で、国内外の学会発表や学術雑誌等に掲載される場合があります。また、当該検査によって得られた検査結果等がデータベースとして登録利用される場合がありますことをご了承下さい。

【11】個人情報保護について

遺伝学的情報は重大な個人情報であるため、本法の実施に当たっては「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」および遺伝医学関連学会によるガイドラインに基づき、遺伝学的情報に関する厳重な管理を行います。

反復体外受精・胚移植（ART）不成功例、習慣流産例（反復流産を含む）、を対象とした着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）に関する同意書

佐久平エンゼルクリニック院長 殿

私たちは、反復体外受精・胚移植（ART）不成功例、習慣流産例（反復流産を含む）、を対象とした着床前胚染色体異数性検査（PGT-A）について、説明文書を用いた説明を受け、下記の各項目について理解し、夫婦の意思により検査を受けることについて同意します。

・説明を受け理解した項目（注：□の中に、ご自身で✓印を付けて下さい。）

- 1. PGT-A 検査に関する日本産科婦人科学会作成の資料について
- 2. PGT-A 検査の目的および概要について（検査によって分かること）
- 3. 検査の適応となる対象について
- 4. 検査の具体的方法について
- 5. 検査に伴うリスクおよびデメリットについて
- 6. 検査の技術的限界および不確実性について
- 7. 性染色体に関する情報の取り扱いについて
- 8. 検査の任意性と撤回の自由について
- 9. 遺伝カウンセリングの機会提供について
- 10. 検査に関する費用について
- 11. 学会への実施報告義務について
- 12. PGT-A 検査によって得られた知見についての学会発表やデータの2次利用について
- 13. 個人情報保護について

同意年月日

_____年 _____月 _____日

住所

本人（妻） 氏名 _____ 印

配偶者（夫） 氏名 _____ 印

説明年月日

_____年 _____月 _____日

説明担当医師 佐久平エンゼルクリニック 政井 哲兵 印